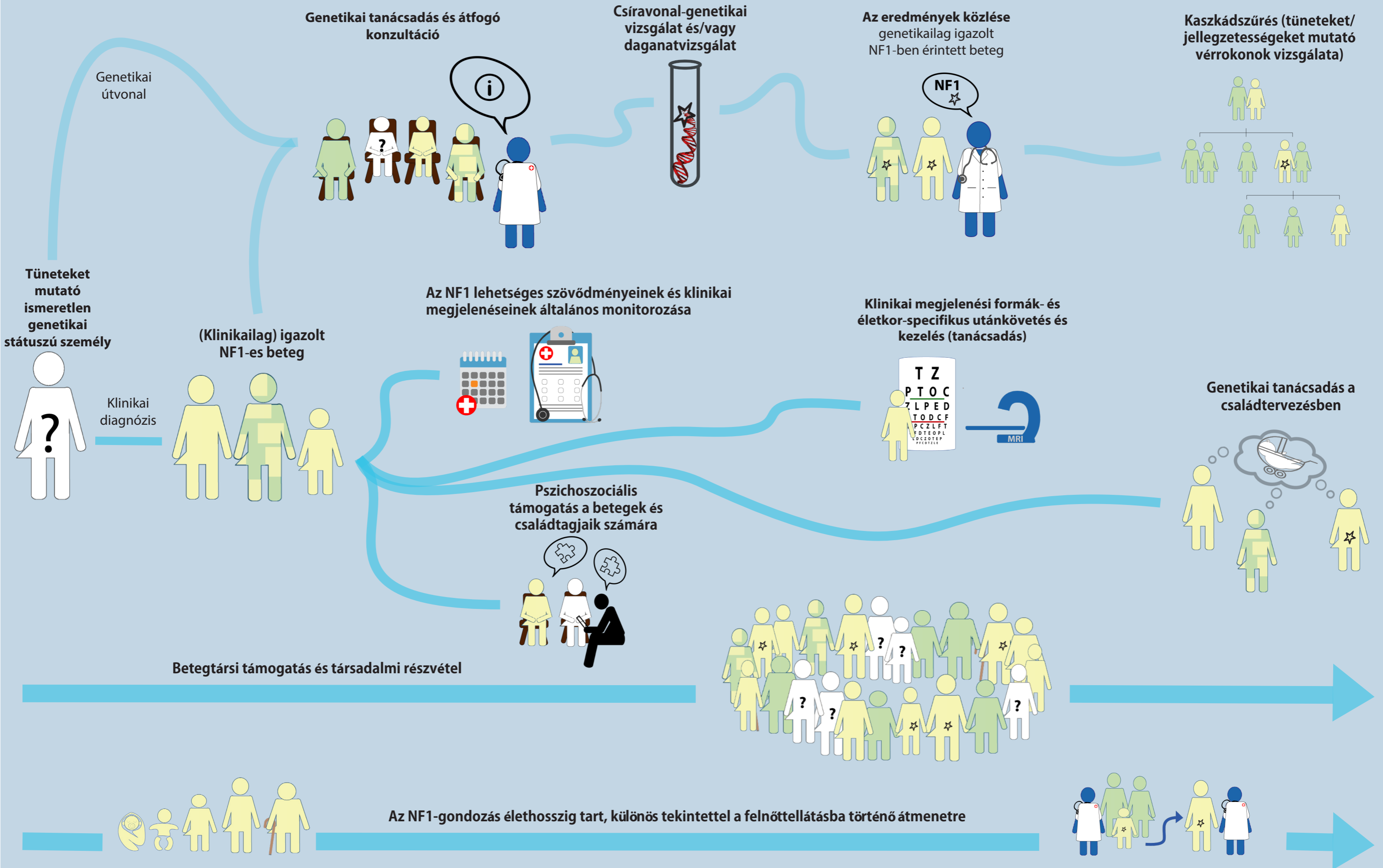


ERN GENTURIS betegút: 1-es típusú neurofibromatózis (NF1)



(Klinikailag) igazolt NF1-es beteg Az NF1 diagnózisát a [2021-ben frissített diagnosztikai kritériumok](#) alapján kell felállítani.

Az NF1 diagnózisának megerősítése után javasolt, hogy a beteget NF1-re specializálódott szakértői központ multidiszciplináris csapata kövesse. Az [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) can útmutatóként használható a megfelelő, személyre szabott ellátás biztosításához ([www.genturis.eu](#), thematic disease groups, NF1, care pathway).

Az NF1 megjelenése

Fontos megjegyezni, hogy a **hat évnél fiatalabb gyermekek** nem feltétlenül teljesítik az NF1 diagnosztikai kritériumait. Az első bőrváltozások (café-au-lait foltok) gyakran **születéstől hat hónapos korig** jelennek meg. **Hat éves kor felett** a diagnosztikai kritériumok általában egyértelműen felismerhetők. Enyhe tüneteket mutató **szülőnél** előfordulhat, hogy csak felnőttkorban állapítják meg az NF1-et, miután a gyermeknél diagnosztizálták a betegséget. Más állapotok is járhatnak "tejeskávé-szerű" foltokkal, ezeket is figyelembe kell venni.

Az NF1 megjelenése

Az NF1 penetranciája közel 100%, ami azt jelenti, hogy szinte minden felnőtt, aki hordozza a betegséget okozó génvariánst, mutatni fogja a betegség tüneteit, jeleit. Az NF1 megjelenési formái személyenként jelentősen eltérhetnek, **életkorfüggők**, és idővel **súlyosbodhatnak**. Nehéz előre megjósolni, hogy az NF1 enyhe vagy súlyos hatással lesz az érintettre, illetve milyen egészségügyi problémák alakulnak ki az idő múlásával — még ugyanazon család NF1-ben érintett tagjai között is. Az NF1 gyanúját mindig fel kell vetni, ha egy személynél teljesülnek a diagnosztikai kritériumok.

Genetikai tanácsadás és átfogó konzultáció

Miután az NF1 diagnózisa megszületett (vagy hat évnél fiatalabb gyermek esetében felmerül a gyanú), a betegek NF1-re specializálódott szakértői központba irányíthatók részletesebb tájékoztatás céljából. Itt információt kapnak a saját és/vagy gyermekük ellátását felügyelő szakorvosról is. A betegeknek és családjuknak részletes tájékoztatásra van szükség az alábbiakról:

- az NF1 klinikai megjelenései és természetes lefolyása
- szűrés és utánkövetés
- az NF1-re jellemző diagnosztikai és terápiás lehetőségek a betegség megjelenése alapján
- a reprodukciós és genetikai tanácsadás folyamata és a csírvonal-vizsgálat lehetséges következményei a beteg és családtagjai számára
- a genetikai vizsgálat lehetséges eredményei
- családtervezés
- az NF1 diagnózis jogi, társadalmi, biztosítási és pénzügyi vonzatai
- érzelmi támogatás, és betegtársi támogatás ([peer support](#)).

Csírvonal-genetikai vizsgálat és/vagy daganatvizsgálat, valamint az eredmények közlése

Általános információ a csírvonal-genetikai vizsgálatokról:

[www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes](#) A csírvonal-genetikai vizsgálat céljai:

- A diagnózis megerősítése és az NF1-hez hasonló más állapotoktól való elkülönítése;
 - Tanácsadás a családtagok számára;
 - A reprodukciós tanácsadás és reprodukciós lehetőségek felvázolása
- A csírvonal-genetikai vizsgálatnak legalább az NF1 és SPRED1 gének elemzésére kell kiterjednie. Negatív eredmény esetén többféle szövettől vagy daganatmintából végzett genetikai vizsgálat javasolt.

A csírvonal-genetikai vizsgálatok és a genotípus–fenotípus összefüggések a legtöbb esetben nem teszik lehetővé az NF1 súlyosságának vagy az egyéni szövődmények pontos előrejelzését. Mozaikos NF1 esetén egyénre szabott megközelítés szükséges. Genetikai vizsgálat megfontolandó minden olyan személynél, aki NF1-re utaló jeleket mutat, de nem teljesíti a diagnosztikai kritériumokat, vagy hat évnél fiatalabb gyermek. Az eredmények közlésére kizárólag genetikai tanácsadás keretében kerülhet sor.

Fontos: A negatív DNS-eredmény nem zárja ki az NF1 lehetőségét. Az NF1 diagnózisát a [2021-ben frissített diagnosztikai kritériumok](#) alapján kell felállítani.

Az NF1 lehetséges szövődményeinek és klinikai megjelenéseinek általános monitorozása

Az NF1 fokozza a daganatok kialakulásának kockázatát, érinthet más szerveket is (pl. csontok, szív- és érrendszer), valamint kognitív és szociális-érzelmi nehézségeket okozhat. Emiatt az NF1-ben érintett személyek számára specifikus szűrési és utánkövetési programok léteznek. Ezek országoként eltérhetnek. A betegeknek javasolt, hogy kezelőorvosuktól vagy egy szakértői központtól kérjenek tájékoztatást a saját országukban érvényes ajánlásokról. Az NF1 utánkövetésére vonatkozó, európai szintű jelenlegi ajánlások (mit, ki által, milyen gyakorisággal, és mikor szükséges továbbküldés) az [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) oldalon találhatóak. Az alábbiakat foglalja magában:

- Daganatok szűrése és felismerése NF1-ben érintett személyeknél ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide](#); [www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- A betegség nem daganatos klinikai megjelenési formáinak utánkövetése ([ERN GENTURIS NF1 care pathway](#); [www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Fokozott figyelem a pszichés, szociális, és érzelmi tünetek megjelenésére NF1 esetén.

Klinikai megjelenési formák- és életkor-specifikus utánkövetés és kezelés (tanácsadás)

Az utánkövetést szakorvosnak kell végeznie az NF1 szakértői központtal együttműködésben.

A klinikai megjelenési formákban specifikus utánkövetést mindig személyre szabottan, az adott állapota és a beteg egyéni szükségletei alapján kell meghatározni. Az NF1 utánkövetésére vonatkozó európai szintű jelenlegi ajánlások (mit, ki által, milyen gyakorisággal, és mikor szükséges továbbküldés) az [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) oldalán találhatóak ([www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").

Nem minden tünet igényel speciális kezelést, egyes elváltozásoknál elegendő lehet a szoros megfigyelés.

Pszichoszociális támogatás a betegek és családtagjaik számára

A betegeknek és családjuknak pszichoedukációra van szükségük ahhoz, hogy megértsék a diagnózist és meg tudjanak küzdeni annak következményeivel, valamint a rendelkezésre álló kezelési lehetőségekkel. A pszichoedukációt proaktívan kell felajánlani, a pszichológus pedig a multidiszciplináris csapat tagjaként vesz részt az ellátásban. A betegek és családtagjaik több alkalommal, különböző élethelyzetekben is igényelhetnek támogatást, például új daganatos betegség diagnózisakor, családtervezés során vagy kezelési döntések meghozatalakor.

Genetikai tanácsadás a családtervezésben

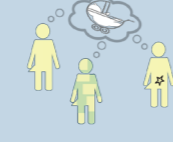
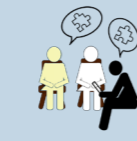
Reproduktív életkorban az érintetteknek genetikai tanácsadás javasolt a családtervezés és a reprodukciós lehetőségek áttekintése céljából. A prenatalis vizsgálatok és a preimplantációs genetikai tesztelés lehetőségei szintén megvitathatók, de ezek elérhetősége, valamint jogi és etikai szabályozása országoként változó.

Kaszkádszűrés (tüneteket/jellegzetességeket mutató vérrokonok vizsgálata)

A kaszkádszűrés során genetikai tanácsadást és csírvonal-genetikai vizsgálatot végeznek azoknál a vérrokonoknál, akiknél fennáll az NF1 öröklésének kockázata. Az elsőfokú rokonok esetében 50% az érintettség valószínűsége. Mivel az NF1 penetranciája közel 100%, szinte minden felnőtt hordozó mutatja a betegség klinikai jeleit. A betegséget okozó génvariáns nem minden esetben öröklődik a szülőktől; előfordulhat, hogy de novo, azaz újonnan jelenik meg egy klinikailag NF1-es beteg genetikai állományában. NF1 nem valószínű olyan családtagoknál, akiknél nincsenek a betegségre utaló klinikai jelek.

Tüneteket mutató, ismeretlen genetikai státuszú személy

Olyan személy, aki az NF1-re jellemző jeleket vagy tüneteket (manifesztációkat) mutat, de még nem esett át genetikai vizsgálaton, vagy olyan személy, akit azért irányítanak vizsgálatra, mert biológiai rokonságban áll egy NF1-ben érintett személlyel (az NF1 nem feltételezhető olyan családtagoknál, akik nem mutatnak a betegségre utaló tüneteket).



Betegtársi támogatás és társadalmi részvétel

Oktatási és munkahelyi támogatás: Javasolt, hogy a gyermekeknek ismételt neurokognitív vizsgálat történjen a tanulási nehézségek felismerése érdekében (az NF1-ben érintettek kb. 50%-ánál jelentkeznek tanulási problémák). Leggyakrabban az alábbi területek érintettek: – memória, – figyelem, – vizuomotoros funkciók, – térbeli tájékozódás. Emellett előfordulhatnak információfeldolgozási nehézségek, valamint a végrehajtó funkciók zavara is, amelyek a tervezést, szervezést, figyelemirányítást, feladatvégzést és a társas interakciókat is befolyásolják. A pedagógusokkal vagy munkahelyi vezetőkkel való szoros együttműködés kulcsfontosságú, és jelentősen hozzájárulhat a mindennapi működés javításához.

Betegtársi támogatás: Sorstársi támogatás is elérhető. A betegszervezetek kiemelt szerepet töltenek be, mivel gyakran támogatási programokat működtetnek, sorstársi segítséget nyújtanak, és egyes országokban pénzügyi támogatást is biztosithatnak. A betegszervezetek lehetőséget adnak a családoknak arra, hogy aktívan részt vegyenek az NF1-ben érintettek jövőjének javításában. A betegszervezetek listáját itt érhető el: <https://www.genturis.eu/!-eng/patient-area/patient-associations.html>.

Az NF1-gondozás élethosszig tart, különös tekintettel a felnőttellátásba történő átmenetre

Az NF1 idővel változatos klinikai formákban jelentkezhet, ugyanakkor progresszív jellegű, és az élet során végig fennáll a különböző orvosi szövődmények fokozott kockázata. A serdülők és fiatal felnőttek hatékony átvezetése a gyermekellátásból a felnőttellátásba kizárólag dedikált szakemberek bevonásával és strukturált átmeneti ellátási program keretében valósítható meg. Az átmeneti ellátás célja az önállóság kialakulásának elősegítése, az életminőség javítása, valamint a társulási orvosi szövődmények kockázatának csökkentése.

